# ITEM 51 : RETARD DE CROISSANCE STATURO-PONDERAL

**Retard de croissance staturo-pondéral** : - **Paramètre taille T ou poids P < - 2 DS**
- **Changement de couloir (ralentissement de la vitesse de croissance) ≤ - 2 DS**
- **Croissance staturale ≤ - 1,5 DS** par rapport à la taille cible

- **Age chronologique** (AC) = âge réel selon la date de naissance (âge civil)
- **Age statural** (AS) = âge de l'enfant lorsque la taille est projetée sur la moyenne sur les courbes de croissance
- **Age osseux** (AO) = âge de maturation osseuse selon les atlas de référence

→ **Retard pondéral prédominant** : infléchissement/cassure du poids isolé ou antérieur à la cassure de la taille (IMC bas pour l'âge) : origine principalement **carentielle** ou **digestive**

→ **Retard statural prédominant** : infléchissement/cassure de taille antérieur ou contemporaine à celui du poids (IMC normal pour l'âge) : origine principalement **endocrinienne**

## *Croissance normale*

### Repères de croissance

| Age | Taille | Poids | Périmètre crânien |
|---|---|---|---|
| **Nouveau-né à terme** | TN = **50 cm** | PN = **3500 g** | PCN = **35 cm** |
| **4 mois** | 60 cm | 7 kg = PN x 2 | 40 cm |
| **9 mois** | 70 cm | 9 kg | 45 cm |
| **1 an** | **75 cm** | **10 kg** = **PN x 3** | **47 cm** = **TN/2 + 10** |
| **4 ans** | **100 cm** = **TN x 2** | **16 kg** = **PN x 4** | **50 cm** |

### Physiologie de la croissance staturale

= Phénomène continu, contrôlée par des facteurs génétiques (taille des parents), hormonaux (GH, TSH, hormones sexuelles), nutritionnels (malabsorption, apports), socio-économiques et psychoaffectifs :
- **Phase de croissance rapide** = de la naissance à 4 ans : 25 cm la 1ère année, puis **10 cm/an**
→ A **4 ans** : enfant placé dans un **couloir de croissance génétique** qui détermine à sa taille adulte
- **Phase de croissance linéaire** = 4 ans à la pré-puberté : **5-6 cm/an**, avec décroissance lente de la vitesse
- **Phase de croissance rapide pubertaire** : accélération en moyenne à 12,5 ans chez le garçon (taille moyenne adulte = **178 cm**) et à 10,5 ans chez la fille (taille moyenne adulte = **165 c**m)

| | |
|---|---|
| **Taille génétique** | Taille cible = **(T mère + T père)/2 ± 6,5** (- si fille ou + si garçon) |

### Evaluation de la croissance

- Mesure de la taille : en position couchée jusqu'à 2-3 ans, puis debout
- Mesure du périmètre crânien : jusqu'à 4 ans
- **Courbes de référence de Sempé et Pédron** : croissance normale si évolution parallèle aux courbes de référence, dans un même couloir, entre – 2 et + 2 DS (3ème et 97ème percentile)

## *Orientation diagnostique*

### Int

- **Antécédents familiaux** : taille des parents, petite taille ou retard de croissance chez les parents ou fratrie
- **Antécédents personnels** : RCIU, mensuration de naissance, pathologie néonatale, pathologie chronique, recherche de retard du développement (marche, langage, niveau scolaire)
- **Régime alimentaire** : chronologie d'introduction des aliments (lait de vache, gluten), prises alimentaires
- **Symptômes associés** : digestifs (anorexie, diarrhée, douleur abdominale), endocrinien (SPUPD, frilosité, asthénie, malaise, hypoglycémie), HTIC

### C

- Evaluation de la croissance : **poids, taille, IMC, stade pubertaire** (stade de Tanner)

**Analyse des courbes de croissance**

- **Retard pondéral** (parfois suivi d'un retentissement statural) ou **retard statural prédominant**
- Retard de croissance **stable sur un couloir inférieur** (vitesse de croissance régulière)
- Retard de croissance avec **changement de couloir** (ralentissement de la vitesse de croissance) : **infléchissement progressif** ou **cassure**
- **Courbe d'accroissement statural** (= nombre de cm pris/an)

### PC

**Retard pondéral prédominant sans orientation clinique**

- **NFS, CRP, VS, ionogramme, urée, créatininémie**
- **Bilan phosphocalcique**
- **Bilan hépatique**
- **IgA anti-transglutaminase**

**Retard statural associé ou prédominant**

- **TSH, T4**
- **IFG1 ± test de stimulation de la GH**
- **FSH** et **LH** à l'âge habituel de la puberté
- **Age osseux** : **Rx main-poignet gauche**
- **Caryotype standard** chez la fille
- **IRM cérébrale** en cas de cassure staturale

| | | | |
|---|---|---|---|
| **RETARD PONDERAL PREDOMINANT** | *Cause nutritionnelle* | **Pathologie digestive** | = Malabsorption/maldigestion :<br>- **Maladie cœliaque**<br>- **MICI**<br>- **Mucoviscidose**<br>- **Allergie aux protéines du lait de vache**<br>- **Pathologie hépatique** ou **pancréatique** |
| | | **Carence d'apports** | - **Erreurs de régime alimentaire**<br>- **Troubles alimentaires** : manque d'appétit, odynophagie (œsophagite sur RGO…)<br>- **Anorexie mentale** chez l'adolescente |
| | | **Carence psycho-affective** | - Entraine un retard pondéral puis statural par **manque d'apport alimentaire** et **déficit fonctionnel en GH**<br>- Comportement hors milieu familial : appétit normal/augmenté, quête affective |
| | **Maladie chronique** | | ➝ Toute pathologie chronique peut avoir un retentissement sur la croissance (déséquilibre apport/besoins) : à évoquer systématiquement devant un retard de croissance inexpliqué<br>- **Insuffisance respiratoire chronique** - **Pathologies hématologiques**<br>- **Cardiopathie** - **Maladies métaboliques**<br>- **Insuffisance rénale chronique** (tubulopathie) - **Déficits immunitaires**… |
| | **Retard pondéral régulier** | | **Hypotrophie pondérale constitutionnelle** : poids dans les extrêmes de la normal, souvent familiale<br>- Courbe de poids régulièrement ascendante sur un couloir inférieur à la normale<br>- Enfants à l'appétit souvent capricieux, avec un développement psychomoteur normal<br>**RCIU sans rattrapage** |
| **RETARD STATURAL PREDOMINANT** | *Cause endocrinienne* | **Déficit en hormone de croissance** | - **Taux GH après stimulation pharmacologique** : **pic de GH < 20 mUI/L** sur 2 tests distincts<br>- **Taux d'IGF1 et IGF-BP3**<br>- **Age osseux retardé**<br>- Exploration des fonctions hypophysaires : **thyréotrope, corticotrope, prolactine, gonadotrope**<br>- **IRM cérébrale** centrée sur la région hypothalamo-hypophysaire |
| | | | Déficit en GH congénital : = Principalement par anomalie morphologique de la région hypothalamo-hypophysaire : **hypoplasie de l'antéhypophyse**, **post-hypophyse ectopique** (avec ou sans interruption de la tige pituitaire), **dysplasie septo-optique**<br>- **Taille de naissance normale**, puis **infléchissement de la courbe de croissance staturale** entre **0 et 3 ans**<br>- **Dysmorphie** (visible en quelques mois/années) : **obésité tronculaire**, faciès poupin, ensellure nasale marquée, front bombée<br>- Associé : - **Hypoglycémies néonatales**<br>- **Micropénis** chez le garçon<br>- **Anomalies de la ligne médiane** : **colobome irien ou rétinien, fente palatine, agénésie des incisives latérales**<br>- **Autres déficits hypophysaires** souvent associés |
| | | | Déficit en GH acquis : - **Tumeur hypothalamo-hypophysaire** : **craniopharyngiome**, **germinome, gliome, astrocytome**<br>- **Irradiation crânienne**<br>- **Hydrocéphalie**<br>- **Traumatisme crânien**<br>- **Déficit en GH idiopathique** : sans anomalie hypothalamo-hypophysaire décelable |
| | | **Hypo-thyroïdie** | Hypo-thyroïdie congénitale : = Très majoritairement dépisté par le **test de Guthrie**<br>➝ Les **hypothyroïdies centrales** ne sont pas dépistées : rares, associées le plus souvent à une **insuffisance antéhypophysaire multiple** |
| | | | Hypo-thyroïdie acquise : = **Thyroïdite de Hashimoto** surtout, **tumeur hypothalamo-hypophysaire**…<br>- Retard de croissance staturale avec **ralentissement de la vitesse de croissance**, **goitre, surpoids, frilosité**, voire **ralentissement intellectuel**<br>- **Age osseux retardé**, inférieur à l'âge statural<br>- TTT : hormonothérapie substitutive à vie par lévothyroxine |
| | | **Hyper-corticisme** | - **Ralentissement net** de la vitesse de croissance staturale, avec **prise de poids excessive, obésité facio-tronculaire et vergetures**<br>- Cause : - **Iatrogène** le plus souvent : **corticothérapie orale prolongée**<br>- Endogène (rare) : **syndrome de Cushing** |

| | | | |
|---|---|---|---|
| **RETARD STATURAL PREDOMINANT** | *Cause squelettique* | **Syndrome de Turner** | - **Retard statural**, s'aggravant au cours des années : **RCIU**, **infléchissement progressif dès l'âge de 3 ans** (parfois plus tardif, voire pubertaire), **absence de poussée pubertaire**<br>- **Insuffisance ovarienne** quasi-constante : **retard pubertaire, infertilité**<br>- **Phénotype turnérien**<br>➝ **Caryotype standard** sur > 20 cellules chez la fille |
| | | **Maladie osseuse constitutionnelle** | = Dysplasie squelettique : - **Dyschondrostéose**<br>**- Hypochondroplasie**<br>**- Pseudo-hypoparathyroïdie**<br>**- Dysplasie poly-épiphysaire**<br>- **Aspect dysmorphique** (asymétrie des segments inférieurs)<br>- **Déformation de membre** |
| | *Extrêmes de la normale* | **Retard simple de croissance et de puberté** | = Cause la plus fréquente à l'adolescence : diagnostic d'élimination, souvent familial<br>- **Infléchissement de la courbe de croissance** sans cassure **vers 7 à 8 ans**<br>- **Puberté** et **croissance pubertaire** de démarrage tardif à l'adolescence<br>- PEC : aucun traitement nécessaire (taille finale normale), ou **stéroïdes gonadiques à faible dose** si mauvaise tolérance psychologique<br>➝ Aucune exploration si : - Infléchissement statural modéré (< 1 DS)<br>**-** Avec taille non extrêmement petite<br>**-** Age osseux retardé, concordant avec le stade pubertaire |
| | | **Petite taille constitutionnelle** | = 2,5% des enfants sans pathologie associée, souvent familial : diagnostic d'exclusion<br>- Taille < - 2 DS, vitesse de croissance régulière, âge osseux ≈ âge chronologique |
| | **RCIU/hypotrophie néonatale** | | - Normalisation de la taille en générale dans les **2 premières années de vie** (90% des cas)<br>- Possibilités de rattrapage difficiles > 2 ans<br>- Traitement si déficit statural sévère > 3 ans, sans autre cause identifiée : injection quotidienne de **GH synthétique** par voie SC |

## CRANIOPHARYNGIOME

**Craniopharyngiome** = tumeur intracrânienne **bénigne** d'origine **embryonnaire**, développée au niveau intra- et supra-sellaire
- 10% des tumeurs intracrâniennes de l'enfant, âge au diagnostic = **5 à 14 ans**

| | | | |
|---|---|---|---|
| *Diagnostic* | C | Signes visuels | - **BAV** unilatérale ou bilatérale, **amblyopie**, **scotome** ou autre **atteinte du champ visuel**<br>- **Paralysie oculomotrice**<br>- FO : **œdème papillaire, atrophie optique** |
| | | Signes endocriniens | - Déficit en GH : **retard statural prédominant** avec cassure<br>- Déficit gonadotrope : **retard pubertaire**<br>- **Diabète insipide, asthénie, prise de poids,** autres **déficits antéhypophysaires** |
| | | Signes neurologiques | - Signes d'**HTIC**, parfois **céphalées isolées**<br>- **Troubles neurovégétatifs, troubles des fonctions supérieures** (tardifs)<br>- Rarement : **déficit moteur, crise d'épilepsie** |
| | PC | | **- IRM cérébrale** = examen de référence : visualisation de la tumeur, rapports<br>**- Examen ophtalmologique** = **FO, champ visuel** : retentissement de la tumeur sur les voies optiques<br>**- Bilan endocrinien** = recherche de déficit antéhypophysaire et diabète insipide : **dosages hormonaux** |
| *TTT* | | | - **Exérèse chirurgicale** en 1ère intention<br>- **Radiothérapie** en 2nd intention si exérèse insuffisante ou récidive<br>- **Correction des déficits hypophysaires** : - **Lévothyroxine, hydrocortisone ± desmopressine** à vie<br>- **Traitement substitutif par GH :** dans l'enfance et parfois à l'âge adulte<br>- **Traitement substitutif gonadotrope** à l'adolescence<br>- Surveillance prolongée : clinique, bilan neuro-ophtalmologique, IRM cérébrale<br>➝ Taux de survie à 10 ans = **70%** |

# SYNDROME DE TURNER

= Affection génétique rare (**1 2500/naissance**), touchant exclusivement les filles : absence totale/partielle d'un chromosome X = **monosomie X** (45 X0), **formes en mosaïques** (45 X0, 46 XX), rarement **anomalie de structure du chromosome X** voire **Y**

## Diagnostic

### C

- Anomalie fœtale : **nuque épaisse**, **hygroma kystique**, **cardiopathie**, **RCIU**
- Nouveau-né : **lymphœdème des extrémités** avec **RCIU** = **syndrome de Bonnevie-Ullrich**
- Nourrisson/enfant : **déficit statural ± phénotype clinique** évocateur
- Adolescence : **retard pubertaire**
- Adulte : **petite taille, aménorrhée** ou **infertilité**
- Intelligence le plus souvent normale, sauf dans les formes avec chromosome X en anneau

**Retard statural**

= S'aggravant au cours des années : taille adulte moyenne = **143 cm**
- **RCIU**, **infléchissement progressif** dès l'âge de 3 ans (parfois plus tardif, voire pubertaire)
- Absence de poussée pubertaire

**Insuffisance ovarienne**

= Quasi-constante **: - Retard pubertaire**
**- Infertilité**

**Phénotype turnérien**

- Aspect général trapu
- Cou court, bref et large, voire pterygium colli
- Implantation basse des cheveux et des oreilles
- Epicanthus, palais ogival
- Thorax large, écartement mamelonnaire
- **Cubitus valgus**
- **Nævi pigmentaires multiples**

Malformations associées

| Cardiovasculaire | Rénale | ORL | Maladies auto-immunes |
|---|---|---|---|
| - **Coarctation aortique**<br>- **Bicuspidie aortique**<br>- **HTA**<br>- **Anévrisme aortique**<br>- **Dissection aortique** | - **Rein en fer à cheval**<br>- **Uropathie malformative** | - **Otites à répétition**<br>- **Hypoacousie**<br>- **Surdité** | - **Thyroïdite de Hashimoto**<br>- **Maladie cœliaque** |

### PC

- **Caryotype standard post-natal** : analyse de > 20 cellules (recherche de mosaïcisme)
- **Echographie cardiaque ± IRM cardiaque** : annuelle
- **Echographie rénale** : au diagnostic

## TTT

- **GH synthétique** : débuté > 3-4 ans
- **TTT œstroprogestatif substitutif** : œstrogènes débutés à 12-13 ans, puis relai par oestroprogestatif après une période d'imprégnation oestrogénique suffisante, continué jusqu'à l'âge physiologique de la ménopause